

Magnetische Resonantie Spectroscopie in Zure Sfingomyelinase Deficientie

Gepubliceerd: 19-01-2023 Laatste bijgewerkt: 14-03-2025

Om te onderzoeken of MRI technieken in staat zijn om vroege stadia van vetstapeling te detecteren in de lever van ASMD patiënten met het chronisch viscerale subtype vergeleken met waarden van gezonde controles.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Beëindigd
Type aandoening	Aangeboren metabolismestoornissen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON53399

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

MONACO

Aandoening

- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

ziekte van Niemann-Pick, zure sfingomyelinase deficientie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: werkbudget onderzoeksgroep

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: magnetische resonantie elastografie, magnetische resonantie spectroscopie,

zure sfingomyelinase deficiëntie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Vetfractie in volumepercentage (%) van leverweefsel van ASMD patienten gemeten met MRS en vergeleken met referentiewaarden van gezonde controles.

Secundaire uitkomstmaten

Mate waarin MRS sfingomyelinestapeling kan onderscheiden van vetstapeling in leverweesfel.

Effect van behandeling met ERT op de vetfractie en leverstijfheid in patienten die in aanmerking komen voor behandeling.

Identificeren van patienten met leverbetrokkenheid bij ASMD door de correlatie tussen vetfractie en leverstijfheid en markers van leverbetrokkenheid te onderzoeken.

Onderzoeken van de correlatie tussen vetfractie en leverstijfheid met andere biomarkers van ASMD.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Zure sfingomyelinase deficiëntie (ASMD) is een zeldzame lysosomale stapelingsziekte veroorzaakt door een deficiëntie van sfingomyelinase, waardoor stapeling van het sfingolipid sfingomyeline ontstaat in de lever, milt en longen. Sfingomyelinestapeling in de lever kan leiden tot leverfibrose in een deel van de ASMD patienten. Enzymvervangende therapie (ERT, olipudase alfa, Sanofi Genzyme) wordt momenteel onderzocht in een fase 2/3 studie en zal naar verwachting markttoelating ontvangen in de tweede helft van 2022. Omdat ASMD een langzaam progressieve ziekte is, kan detectie van vroege stadia van sfingomyelinestapeling in de lever helpen om patienten te identificeren die risico lopen op ernstige complicaties en daarom baat zullen hebben bij

behandeling. Twee Magnetic Resonance (MR) technieken kunnen daarbij interessant zijn: MR Spectroscopie (MRS) waarmee vetstapeling gemeten kan worden en MR Elastografie (MRE) waarmee leverstijfheid (fibrose) gemeten kan worden.

Doel van het onderzoek

Om te onderzoeken of MRI technieken in staat zijn om vroege stadia van vetstapeling te detecteren in de lever van ASMD patienten met het chronisch viscerale subtype vergeleken met waarden van gezonde controles.

Onderzoeksopzet

Cross-sectionele pilot studie waarin MRS en MRE metingen van ASMD patienten vergeleken zullen worden met gezonde controles gematcht op leeftijd, geslacht en BMI. Alle ASMD patienten die deelnemen, zullen een MRI ondergaan tijdens hun jaarlijkse controle. Patienten die in aanmerking komen voor therapie zullen ook een jaar na behandeling een MRI ondergaan. Gezonde proefpersonen ondergaan eenmalig een MRI.

Inschatting van belasting en risico

De MRI-procedure brengt geen risico's met zich mee: deelnemers kunnen zich hoogstens oncomfortabel voelen in de nauwe ruimte van de MRI. Patienten zullen geen direct voordeel hebben aan deelname aan de studie. Resultaten van de studie kunnen de toekomstige klinische zorg verbeteren.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Patienten:

- De patient heeft biochemisch bevestigde ASMD (bij voorkeur ook genetisch ondersteund)
- De patient is ≥ 18 jaar oud
- De patient wil en kan informed consent geven voor aanvang van de eerste studiegerelateerde procedure

Gezonde proefpersonen:

- De deelnemer wil en kan informed consent geven voor aanvang van de eerste studiegerelateerde procedure
- De deelnemer is ≥ 18 jaar oud
- Goede algemene gezondheid op basis van de medische voorgeschiedenis

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

ASMD patienten en gezonde proefpersonen:

- onvermogen om het studieprotocol te vervullen
- onvermogen om een MRI te ondergaan

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Beëindigd
(Verwachte) startdatum:	05-05-2023
Aantal proefpersonen:	34
Type:	Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Generieke naam:	software patch MRE
Registratie:	Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	19-01-2023
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL80644.018.23